

PKU-Behandlung

== [PKU-Behandlung](#) ==

In jüngster Vergangenheit wurden die für Deutschland gültigen Behandlungsempfehlungen für die [Phenylketonurie \(PKU\)](#) der Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Stoffwechselstörungen (APS) immer wieder thematisiert. Generell kann festgehalten werden, dass diese die Grundlage für die Behandlung der [PKU](#)-Betroffenen in Deutschland darstellen und sicher stellen sollen, dass die [PKU](#) zu keinen Einschränkungen der persönlichen, intellektuellen und sozialen Entwicklung führt und somit ein Leben in Gesundheit für die Betroffenen möglich ist. D.h., Behandlungsempfehlungen müssen sicherstellen, dass bei deren Einhaltung weder Beeinträchtigungen für die Betroffenen noch für deren Persönlichkeitsentfaltung darstellen. Sie sollten somit den genannten Kriterien Rechnung tragen, so dass die Teilhabe der Betroffenen gewährleistet ist und dass eine Verschlimmerung der Behinderung verhütet und Folgen vermieden bzw. gemildert werden.

Für diesen Beitrag werden das Krankheitsbild der [PKU](#) sowie die Behandlungsempfehlungen der APS für die [PKU](#) als bekannt vorausgesetzt und müssen hier nicht weiter ausgeführt werden.

In der Diskussion um [Behandlungsempfehlungen für die PKU](#) wird oftmals darauf hingewiesen, dass hohe Phenylalaninblutwerte ([Phe](#)-Blutwerte) negative Auswirkungen auf die Betroffenen haben. Hierbei wurden u.a. folgende Beeinträchtigungen benannt:

- Konzentrationsstörungen
- Verlängerte Reaktionsgeschwindigkeit
- Aufmerksamkeitsstörungen
- Störungen im komplexen Denken
- Persönlichkeitsstörungen
- EEG V eränderungen
- Verlängerte Latenzzeiten der Visuell evozierte Potentiale (VEP)
- Verlangsamung der Nervenleitgeschwindigkeit

Hierbei wurde auch darauf hingewiesen, dass Probleme im schulischen, beruflichen aber auch im sozialen Umfeld zu erwarten sind, sofern Beeinträchtigungen wie z.B. Aufmerksamkeitsstörungen bzw. Störungen im komplexen Denken aber auch Persönlichkeitsstörungen auftreten, die auf hohe Phenylalaninblutspiegel und unzureichende Diätbehandlung zurückzuführen sind.

Letztendlich wurde auf vorhandene Optimierungsmöglichkeiten und – bedarf der derzeit gültigen [PKU](#) Behandlungsempfehlungen hingewiesen. Kritiker dieser Erkenntnisse weisen auf die fehlenden Informationen hin und rechtfertigen somit weiterhin die Anwendung und Umsetzung der derzeitigen Behandlungsempfehlungen.

Insgesamt bleibt festzuhalten, dass derzeit viele Behandlungszentren in Deutschland ihre Empfehlungen für die [Phe](#)-Blutwerte mittlerweile nach unten korrigiert haben und für Jugendliche und Erwachsene [Phe](#)-Blutwerte von 10 bis 15 [mg/dl](#) empfehlen. Auch im internationalen Bereich spiegeln sich die positiven Erkenntnisse niedriger [PHE](#)- Blutwerte wieder. So wurden z. B. in Dänemark im Jahr 2011 die [Phe](#)-Blutwerte für:

- Kinder von 8 – 10 Jahre auf 400 μ mol/l (ca. 6,6 mg/dl)
- Kinder und Jugendliche von 10 – 16 Jahren auf 600 μ mol/l (ca. 10 mg/dl) und für den
- Erwachsenenbereich auf ca. 700 μ mol/l (ca. 11,5 mg/dl) gesenkt.

Es ist somit die Frage zu stellen, ob mit den oben beschriebenen reduzierten [Phe](#)-Blutwerten Beeinträchtigungen für die Betroffenen ausgeschlossen werden können und ob die Einhaltung dieser Empfehlungen keine Beeinträchtigung in der Persönlichkeitsentfaltung der Betroffenen darstellt.

Hierbei ist zu berücksichtigen, dass die Bestimmung von [Phenylalanin \(Phe\)](#) im Blut sowie die Einhaltung einer phenylalaninarmen Diät, sicherlich wichtige Grundlagen für die genannte Forderung darstellen und dass niedrige [Phe](#)-Blutwerte in direktem Zusammenhang mit dem Einhalten einer phenylalaninarmen Diät zu sehen sind. Diese Grundlagen sind umzusetzen, dürfen aber nicht isoliert betrachtet werden. Vielmehr sollte ein ganzheitlicher Ansatz verfolgt werden, bei dem mindestens folgende Komponenten interaktiv und permanent in die [PKU](#) Behandlung einbezogen werden müssen:

- Medizinischer Bereich
- Diätetischer Bereich
- Sozial- psychologischer Bereich

Eine detaillierte Betrachtung der einzelnen Bereiche würde den Rahmen dieses Berichtes sprengen und muss somit zu einem späteren Zeitpunkt erfolgen.

Mit dem vorliegenden Bericht soll u.a. aufgezeigt werden, dass die negativen Auswirkungen hoher [Phe](#)-Blutwerte in der Literatur bekannt sind, in der Praxis aber keine ausreichende Berücksichtigung finden. Hierbei sollen u.a. jugendliche und erwachsene Betroffene betrachtet und die bekannten Auswirkungen der derzeitigen Behandlungsempfehlungen in ausgeführt werden. Weiterhin sollen Anregungen geliefert werden, die dazu dienen, die derzeitigen Behandlungsrichtlinien in Deutschland für die [PKU](#) den neueren Erkenntnissen anzupassen.

== Literaturrecherche zu Auffälligkeiten bei [PKU](#)- Betroffene ==

Um die o.a. Anforderungen an Behandlungsempfehlungen umzusetzen zu können, ist u.a. der Frage nach „sicheren“ [Phe](#)-Blutwerten nachzugehen. D.h., welche Blutwerte sollten vorliegen, damit die beschriebenen negativen Auswirkungen nicht eintreten. Für diese Recherche können in der Literatur zahlreiche Hinweise gefunden werden.

Ebenso belegen vielfältige Hinweise aus der Literatur, dass sich erhöhte [Phe](#)-Werte auch bei einem bereits entwickelten Gehirn nachteilig auswirken, was sich anhand reversibler kognitiver sowie anderer funktioneller Störungen erkennen lässt.

In weiteren Studien wird ausgeführt, dass aktuelle [Phe](#)- Blutwerte einen negativen Einfluss auf die anhaltende Aufmerksamkeit sowie die Rechenschnelligkeit haben.

Weiterhin wird in der Literatur darauf hingewiesen, dass bei einigen [PKU](#)-Betroffenen trotz [phe](#)-armer Diät im Erwachsenenalter neurologische Schäden auftreten können. Diese traten im Jugend- bzw. Erwachsenenalter auf und äußerten sich z.B. in Form von Ataxie, Tremor, Dystonie, Empfindungsstörungen. Zum Zeitpunkt des Auftretens der Symptome hielten die Betroffenen keine [phe](#)-arme Diät mehr ein. Nach Wiederaufnahme der Diät konnte bei einigen Patienten eine Verbesserung festgestellt werden.

Bereits in einer Studie aus dem Jahr 1993 von Thompson et al. wird darauf hingewiesen, dass das Nervensystem der [PKU](#)-Betroffenen ein Leben lang empfindlich auf das neurotoxische [Phenylalanin](#) zu reagieren scheint. Somit besteht unter normaler oder leicht eingeschränkter Diät ein stetiges Risiko für das Auftreten bzw. die Verschlechterung von Veränderungen im Bereich der weißen Substanz im Gehirn. Ebenso besteht die Gefahr, dass es bei erwachsenen [PKU](#)-Patienten, die ihre Diät aufgegeben oder gelockert haben, zu einer Abnahme der kognitiven Leistungsfähigkeit sowie der motorischen Fertigkeiten kommt. In weiteren Untersuchungen konnte belegt werden, dass heranwachsende und erwachsene [PKU](#)-ler die entweder spät therapiert oder 5 Jahre keine Diät mehr einhielten ein erhöhtes Risiko für emotionale Störungen zeigen.

Bekannt ist auch, dass früh-behandelte, normale intelligente [PKU](#)-Kinder ein erhöhtes Risiko haben:

- psychopathologische Erkrankungen zu erleiden sowie
- emotionale Störungen und Verhaltensauffälligkeiten zu entwickeln.

So zeigen früh behandelte [PKU](#)-Betroffene eine um 1,5 bis 1,9 fache erhöhte Anfälligkeit für Verhaltensprobleme.

In weiteren Studien wird darauf verwiesen, dass heranwachsende [PKU](#)-Betroffene weniger zufrieden mit ihrem Leben waren und vermehrt über gesundheitliche Probleme klagten. Hierbei wird ausgeführt, dass mit zunehmendem Alter eine Zunahme des Auftretens psychosozialer Probleme einhergeht. Als mögliche Ursachen werden u.a. Stress als Folge der Diät, die Entwicklungsphasen der Betroffenen aber auch der Erziehungsstil der Eltern ausgeführt. Festzuhalten bleibt, dass in der Literatur vermehrt Hinweise zu finden sind, die darauf hindeuten, dass [PKU](#) Kinder und Jugendliche ein erhöhtes Risiko für die Entwicklung von emotionalen und Verhaltensstörungen zeigen. Hierzu zählen u.a.:

- Depressivität,
- Angst,

- körperliche Beschwerden ,
- neurotisches Verhalten,
- soziale Isolation etc.

Ergänzend hierzu wird in der Literatur aufgezeigt, dass erwachsene **PKU**-Betroffene ein erhöhtes Risiko für soziale und emotionale Auffälligkeiten sowie Verhaltensstörungen zeigen. So wurden u.a. altersabhängige Auffälligkeiten festgestellt. Hierbei lassen sich z.B. bei den jüngeren Patienten (? 33,4 Jahre) vermehrt Störungen beobachten im:

- Sozio-emotionalen Bereich (Angst, Aufmerksamkeitsstörungen, soziale Probleme etc.) sowie
- beim Verhalten (Aggressives Verhalten, delinquentes Verhalten, Psychotizismus, externalisierende Störungen).

Diese Beobachtungen machen auch deutlich, dass das Erwachsenenalter der **PKU**-Patienten zahlreiche zum Teil noch unzureichend ergründete Komplikationen bergen kann.

Im Gegensatz hierzu wird in verschiedenen Studien aber auch aufgezeigt, dass früh-behandelte **PKU**-Patienten zwischen 14 und 25 Jahren kein erhöhtes Risiko für die Entwicklung psychiatrischer Störungen etc. aufweisen. Dies macht deutlich, dass eine unbeeinträchtigte emotionale Entwicklung trotz einer chronischen Erkrankung möglich ist. In diesem Zusammenhang wird auch auf den protektiven Einfluss hingewiesen, den eine früh begonnene und kontinuierliche Diät auf die emotionale Entwicklung haben könnte.15 Ebenso wird auf den Schutz vor solchen Auffälligkeiten und auf eine emotionale Festigung verwiesen, welche durch eine langfristige **phe**-arme Diät erreicht werden könnten.

Weitere Studien belegen, dass **PKU**-Patienten, die früh ihre Diät beendeten, im Vergleich zu Patienten, die weiterhin eine **phe**-arme Diät einhielten, mit schlechteren Ergebnissen in Leistungstests abschnitten sowie einen Anstieg an medizinischen und verhaltensspezifischen Schwierigkeiten aufwiesen. Hierbei wird darauf hingewiesen, dass:

- mit großer Sicherheit bei Phe-Blutwerten kleiner 6 mg/dl eine Schädigung des Gehirns ausgeschlossen werden kann.

Ebenfalls wird die positive Auswirkung auf den IQ 16 aufgezeigt, die sich aufgrund der Fortsetzung der Diät über das 8. Lebensjahr hinaus ergibt. In diesem Zusammenhang ist abschließend darauf hinzuweisen, dass auch die **DIG PKU** e.V. bereits in einem Beitrag aus 2009 auf die Beachtung des safe-level (0,7 bis 4 **mg/dl**) verwiesen hat, damit die anfangs beschriebenen Beeinträchtigungen vermieden werden.

Festzuhalten bleibt:

- In der Literatur wird darauf hingewiesen, dass das Gehirn trotz zunehmenden Alters weiterhin sensibel für erhöhte Phe-Blutwerte zu sein scheint und dass Patienten nach Beendigung ihrer Diät Störungen in verschiedenen Funktionsbereichen entwickeln können.
- Diese Erkenntnisse führten letztendlich zu der Empfehlung einer lebenslangen Diätführung.

== Zusammenfassende Ergebnisse der Literaturrecherche ==

Die hier getroffenen Ausführungen stellen sicherlich keine abschließende Darstellung der Auswirkungen hoher **Phe**-Blutspiegel auf die **PKU**-Betroffenen dar. Weitere Hinweise und Auswirkungen lassen sich in der Literatur finden. Dennoch zeigen die getroffenen Ausführungen, dass hinreichende Erkenntnisse vorliegen, die das Einhalten von niedrigen **Phe**-Blutwerten und die damit notwendige und verbundene lebenslange **phe**-arme Diät in Verbindung mit der Einnahme einer speziellen

18 Aminosäurenmischung (ASM) auch für jugendliche und erwachsene **PKU**-Betroffenen rechtfertigen.

Bereits einleitend wurde darauf hingewiesen, dass alle Beeinträchtigungen auszuschließen sind, die einer freien Persönlichkeitsentfaltung der **PKU**-Betroffenen entgegenstehen. Die o.g. Ausführungen zeigen jedoch, dass mit den anfangs aufgeführten **Phe**-Blutwerten auch weiterhin negative Auswirkungen auf die **PKU**- Betroffene zu erwarten sind, so dass auch Beeinträchtigungen im schulischen, beruflichen und privaten Bereich künftig nicht ausgeschlossen werden können. D.h., Einschränkungen der persönlichen, intellektuellen und sozialen Entwicklung können auch zukünftig nicht ausgeschlossen werden.

Wie schon eingangs darauf hingewiesen wurde, ist die Einhaltung eines sicheren [Phe](#)-Blutwertes nicht das einzige Kriterium, welches bei der [PKU](#)-Behandlung zu beachten ist. Insgesamt ist somit der Frage nachzugehen, welche weiteren Faktoren zu berücksichtigen sind. Hierbei wurde bereits darauf hingewiesen, dass eine detaillierte Darstellung den Rahmen dieses Berichtes sprengen würde und somit zu einem späteren Zeitpunkt ausführlich zu behandeln ist.

== Anmerkungen zur [PKU](#)-Diät ==

Festzuhalten bleibt, dass für die Betroffenen mit [PKU](#) nach heutigen Erkenntnissen die Einhaltung einer lebenslangen phenylalaninarmen, semisynthetischen Diättherapie sowie die regelmäßigen Einnahme einer speziellen Aminosäurenmischung erforderlich ist. Somit ist eine reduzierte [Phenylalanin](#)-Aufnahme bei einem normalen Gehalt an anderen Nährstoffen gewährleistet. Die Umsetzung und Einhaltung der Diät führt zu keiner weiteren Einschränkung der persönlichen und intellektuellen Entwicklung. Güte und Qualität der Diättherapie haben großen Einfluss auf die Diätcompliance der Patienten. Kontrolliert wird die Güte der Diättherapie im Wesentlichen durch die Bestimmung von [Phenylalanin](#) und [Tyrosin](#) im Blut.

Zusätzlich besteht in Deutschland seit April 2009 die Möglichkeit der medikamentösen Behandlung, welche bei einem Teil der Betroffenen zur Lockerung der strengen Diätführung führen kann, wobei die Einnahme der ASM in der entsprechenden Dosierung i.d.R. weiterhin erforderlich ist. Generell sollte hierbei beachtet werden, dass die Einnahme von Medikamenten in der Regel mit Vorteilen aber auch mit Risiken verbunden ist. Insbesondere wenn Medikamente lebenslang anzuwenden sind, sollten ausreichende Informationen z. B. über die Langzeitfolgen etc. vorliegen. Somit soll an dieser Stelle nochmals für den sinnvollen und medizinisch notwendigen Einsatz neuer Medikamente unter Beachtung der jeweiligen vorliegenden und gesicherten Empfehlungen plädiert werden.

Die Einhaltung der strengen semisynthetischen Diät stellt in Verbindung mit der Einnahme der erforderlichen Aminosäurenmischungen ein wesentliches Kriterium in der [PKU](#)-Behandlung dar, welches in der Diskussion oftmals unzureichend behandelt und dargestellt wird. So wird u.a. darauf verwiesen, dass [PKU](#)-Betroffene bei Wiederaufnahme der Diät Problemen ausgesetzt sind, die zu einer erneuten Beendigung der Diät führen können. Neben den hohen Kosten für die diätetischen Produkte sowie die Einnahme der Aminosäurenmischungen werden auch gesellschaftliche Ereignisse genannt, die dazu führen, dass [PKU](#)-Betroffene für sie ungeeignete Nahrung aufnehmen. Die Diät wird teilweise sogar von Experten als lästig bzw. als nicht schmackhaft beschrieben. Insgesamt wird mit der Einhaltung der Diät ein Verlust an Lebensqualität assoziiert und eine konsequente Diätführung wird oftmals als starke psychosoziale Belastung für Jugendliche und Erwachsene dargestellt.

Festzuhalten bleibt, dass derartige negativen Äußerungen sowie die negative Haltung und Einstellung zur strengen Einhaltung der [PKU](#)-Diät bei Jugendlichen und Erwachsenen nicht geeignet sind, die Betroffenen in ihrer Diätführung zu unterstützen. Vielmehr wird aufgrund derartiger Formulierungen dazu beigetragen, dass die Betroffenen die Diätführung als Belastung empfinden, was letztendlich einen Abbruch der Diät unterstützt.

Im Gegensatz hierzu wird z.B. bei Kleinkindern eine strenge und strikte Einhaltung der [PKU](#)-Diät empfohlen und auf die korrekte Umsetzung geachtet, so dass diese für die Kinder zur Gewohnheit wird. Diese Konsequenz und Gewohnheit kann als ein wichtiger Faktor angesehen werden, der dazu beiträgt, dass die [PKU](#)-Diät bei Kindern erfolgreich umgesetzt und eingehalten wird. Somit wäre es für die Einhaltung einer strikten [PKU](#)-Diät auch bei Jugendlichen und Erwachsenen zielführend, wenn eine vergleichbare Haltung wie bei den Kindern angewendet und umgesetzt würde.

Als eine weitere Ursache für den schlechten Umgang mit der [PKU](#)-Diät wird in der Literatur auch das geringe Wissen bei den [PKU](#)-Betroffenen bzgl. der Diät und der Erkrankung sowie die geringe praktische Kompetenz bezüglich der Diätführung angeführt.

== Zusammenfassung ==

Die aufgeführten Beispiele zeigen, dass derzeit die Einhaltung und Umsetzung der [PKU](#)-Diät bei jugendlichen und erwachsenen Betroffenen als unzureichend anzusehen ist. Somit sollten Maßnahmen gefunden und getroffen werden, die geeignet sind die Einhaltung und Umsetzung der [PKU](#)-Diät zu verbessern. Hierbei kann die stärkere Einbindung der Selbsthilfe als ein probates Mittel angesehen werden, da sie über die entsprechende Betroffenenkompetenz und damit über die notwendigen, praktischen Erfahrungen verfügt, die für die Einhaltung einer strengen und konsequenten Diätführung erforderlich sind.

Die Selbsthilfe sollte somit verstärkt die behandelnden Spezialisten in einem partnerschaftlichen Dialog mit den Behandlungseinrichtungen durch spezielle Angebote informieren, damit diese die [PKU](#)-Behandlung praxisorientiert und

aktuell umsetzen können. Diese Angebote sollten aktuelle Informationen zu den angebotenen Diätprodukten aber auch Informationen über den Umgang der [PKU](#) Diät in speziellen Lebenssituationen beinhalten.

Für die Betroffenen sollte die Selbsthilfe Angebote bereit stellen, die geeignet sind die oben beschriebene Wissensdefizite zu reduzieren. Zusätzlich müssen Unterstützungsleistungen angeboten werden, die den Betroffenen aufzeigen, dass die Einhaltung und Umsetzung der [PKU](#)-Diät in speziellen Lebenslagen möglich ist.

Abschließen soll darauf hingewiesen werden, dass die Betroffenen erkennen müssen, dass die [PKU](#)-Diät ein wichtiger Bestandteil ihres Lebens ist. Dennoch sollten gleichzeitig nicht alle Dinge im Zusammenhang mit Ernährung ständig problematisiert werden. Die Betroffenen müssen somit ganz besonders darauf achten, dass sie ihr Selbstwertgefühl und ihre Identität nicht vordergründig über ihre [PKU](#)-Diät definieren. Mitleid und besondere Rücksichtnahme ist eher kontraproduktiv und dient somit nicht dazu die Betroffenen zu einer selbständigen und selbstverantwortlichen Lebensführung anzuhelfen. Negativen Äußerungen sowie die negative Haltung und Einstellung zur strengen Einhaltung der [PKU](#)-Diät bei Jugendlichen und Erwachsenen sind nicht geeignet, die Betroffenen in ihrer Diätführung zu unterstützen. Vielmehr wird aufgrund derartiger Formulierungen dazu beigetragen, dass die Betroffenen die Diätführung als Belastung empfinden, was letztendlich einen Abbruch der Diät unterstützt.

== Quelle ==

Artikel: [PKU](#)-Behandlung

Zeitung: [DIG-PKU Pheline](#) 02/2011

Autor: Michael Gall

